

발달 지연 클리닉을 방문한 환자의 진단과 임상양상

국민건강보험공단 일산병원 발달지연클리닉, ¹재활의학과 및 ²연세대학교 의과대학 재활의학교실

김성우 · 신정빈¹ · 김은혜² · 이선경² · 정희정 · 송동호

Diagnosis and Clinical Features in Children Referred to Developmental Delay Clinic

Seong Woo Kim, M.D., Jung Bin Shin, M.D.¹, Eun Hye Kim, M.D.², Seon Kyung Lee, M.D.², Hee Jung Jung, M.D. and Dong Ho Song, M.D.

Developmental Delay Clinic, ¹Department of Rehabilitation Medicine, National Health Insurance Corporation Ilsan Hospital, ²Department of Rehabilitation Medicine, Yonsei University College of Medicine

Objective: To determine the phenomenologic, etiologic diagnosis and clinical features of children with developmental delay.

Method: One hundred seventy-one children, referred to Developmental Delay Clinic which was multidisciplinary clinic for the evaluation of a suspected developmental delay, were prospectively enrolled. Diagnostic yield was ascertained after the completion of the questionnaire, clinical assessments and laboratory investigations by the physiatrist, pediatric neurologist and pediatric psychiatrist.

Results: One hundred fifty-one children met study criteria. The common phenomenologic diagnoses of children with developmental delay were mental retardation, delayed language disorder, autism and cerebral palsy. The etiologic

diagnosis was determined in 44 (28.02%) children. The diagnoses were hypoxic-ischemic encephalopathy, malformation of cortical development, dysmorphic syndrome, chromosomal abnormalities, and neuromuscular disorders in the order of frequency. In many cases, the chief complaint of parent was not in accordance with final diagnosis.

Conclusion: In the clinical assessment and management of children with developmental delay, the most important thing is integrative and comprehensive approach including all the developmental territories. And also, the settlement of paradigm for systematic evaluation of these children with other specialists will be needed. (*J Korean Acad Rehab Med* 2004; 28: 132-139)

Key Words: Diagnosis, Clinical features, Developmental disability, Developmental delay

서 론

발달 장애(Developmental disability)란 발달이 지연되거나 발달의 형태가 왜곡되는 경우를 말하는 것으로, 전체 소아의 약 5~10%를 차지한다.²⁶⁾ 영유아에게 이러한 발달 장애를 일으키는 원인 질환의 종류는 매우 다양하며, 진행성 질환으로 인한 경우와 비진행성 질환으로 인한 경우로 구분할 수 있다. 그 중 비진행성 병변을 가진 경우에도 중추 신경이 성숙되어짐에 따라 임상 양상은 변화할 수 있어 출생 시에는 정상아와 구별이 어렵다가 점차 운동 및 감각 능력이 발달하면서 기능적인 장애가 표면화되는 경우가 많다.^{1,5)} 따라서 부모들은 아이가 기기나 걷기 같은 운동 능력에 지연이 있을 때 이상을 느껴 병원에 내원하게 된다. 그러나 이와 같은 발달은 정상에서도 생후 첫 일년의 후반기가

되어야 나타나므로 병원에 찾아오는 시기는 대개 첫 돌이 지난 후가 된다.¹⁴⁾ 또한 발달 장애가 있을 때 운동 영역의 장애뿐만 아니라 언어나 인지, 사회성 영역에 문제가 더 심하거나 함께 있는 경우가 있으므로, 그에 따른 발달 과정의 증상도 다양하게 나타날 수 있다. 그래서 환자의 연령과 보호자의 상식에 따라 제일 처음 방문하는 진료과가 재활의학과가 될 수도 있고, 소아과나 정신과가 될 수도 있으며, 어느 진료과에 가느냐에 따라 과의 특성상 익숙한 발달 영역만을 평가하게 되기 쉽고, 진단 과정과 치료과정이 그에 따라 크게 달라질 수 있다.

이에 본원에서는 발달 지연이나 발달 장애가 있는 소아를 통합적으로 진료하기 위하여 재활의학과, 소아신경과와 소아정신과 전문의가 함께 진료하는 발달지연클리닉을 운영하고 있다. 세 과의 전문의가 함께 진료를 함으로써 서로의 전문 지식을 공유하고 부족한 부분을 보완하여, 방문한 환자의 모든 발달 영역에 대한 평가가 이루어질 수 있으므로, 한 쪽으로 편향되지 않은 치료 계획을 세울 수 있다. 재활의학과 입장에서 주로 영유아의 운동 발달 영역의 이상 혹은 아동기의 언어 발달 영역의 이상만을 중점적으

접수일: 2004년 1월 13일, 게재승인일: 2004년 3월 22일

교신저자: 김은혜, 서울시 서대문구 신촌동 134

☎ 120-752, 연세대학교 의과대학 재활의학교실

Tel: 02-361-7553, Fax: 02-363-2795

E-mail: graceeun@dreamwiz.com

로 평가하여 치료계획을 세우게 되나, 이러한 시기에도 다른 발달 영역의 이상이 함께 존재할 가능성이 많으며, 사회성이나 인지 발달 영역의 문제가 두드러진 소아의 경우에도 운동발달 영역의 문제가 있을 수 있다. 더욱이 여러 가지 염색체나 유전자 질환, 특히 대사성 질환을 조기에 발견하게 되면 그 환자의 경우 치료 방법이 있을 수 있어 예후가 크게 달라질 수 있다.^{11,12,17-20,30,31)} 또한 우리는 이미 Bobath 등^{7,27)}의 연구들을 통하여 뇌의 발달이 완성되기 전에 재활 치료를 시작했을 때, 환자의 장애를 최소화시키고 정상 발달에 가까워진다는 것을 알고 있다. 그러므로 발달 과정에 문제가 있는 소아에 대한 보다 통합적이고 정확한 진단과 평가가 가능해질 때, 그에 맞는 여러 가지 치료가 효과적으로 이루어질 수 있을 것이다.

이에 본 연구에서는 여러 가지 발달 영역의 장애를 주소로 본원 발달지연클리닉을 방문한 환자들의 발달 장애 정도를 알아보고 가능한 한 원인 질환을 규명하고자 하였으며, 진단별 임상 양상을 조사하고, 주소와 진단과의 상관관계를 알아보고자 하였다.

연구대상 및 방법

1) 연구대상

2001년 4월부터 2002년 4월까지 발달 장애를 주소로 일산병원 발달 지연 클리닉에 내원한 171명의 환자들 중, 진단적 평가가 제대로 이루어지지 않은 10명과 발달 지연이 없이 정상 발달로 확정된 4명을 제외한 157명을 대상으로 하였다.

대상 환자들의 초진 시 평균 연령은 46.8개월, 표준편차 29.8개월이었고, 연령 분포는 교정 연령으로 4개월부터 13세 5개월까지 다양하게 나타났는데, 6세 미만이 129명으로 82.2%, 6세 이상이 28명으로 17.8%이었다. 성별 분포는 남아 101명(64.3%), 여아 56명(35.7%)으로 약 2 : 1의 비율로 남아가 많았다.

2) 연구 방법

모든 환아를 대상으로 초진 시 설문지를 통한 문진과 진단 protocol에 따른 진찰을 실시하였다. 설문지는 환자의 발달에 영향을 줄 수 있는 요인들을 알아보기 위해 임신력, 출생력, 가족력, 과거력에 관한 정보를 얻기 위한 것이며, 진단 protocol은 운동 발달 상태를 포함한 신경학적 검사로 발달 지연을 주소로 내원한 환자들을 객관적 기준에 따라 진찰, 평가할 필요에 따른 것이다.

(1) 설문지: 환자의 발달에 영향을 줄 수 있는 요인들을 알아보기 위해 임신력, 출생력, 가족력, 과거력에 관한 정보를 얻었다. 임신 중 산모의 상태에 관한 정보를 얻기 위해 임신중독, 절박유산, 양막이상, 전치태반, 태반 조기박리, 다태임신, 당뇨, 고혈압, 갑상선 기능 항진증, 용모양막염,

조기 양막 파열, 임신 중 흡연이나 음주, 임신 중 약물 복용, 임신 중 우울증 혹은 자살 기도, 임신 중 불안 등의 유무를 조사하였고, 출생 당시 위험 인자를 알아보기 위해 조산, 난산, 저체중 출생, 질식, 뇌출혈, 황달, 감염, 태변 착색, 신생아 경련, 수유 곤란, 수면 장애 등의 유무를 조사하였다. 정신 지체, 언어 지연, 유전성 질환, 간질, 자폐증 등의 가족력 유무를 조사하였고, 열성 경련, 간질, 발달력, 퇴화 유무 등의 과거 병력에 관한 조사를 실시하였다.

조산아의 경우, 환자의 연령은 2세까지는 교정연령을 사용하였다.

(2) 진단 protocol: 발달 지연을 주소로 내원한 환자의 포괄적이고 통합적인 평가와 그에 따른 정확한 진단을 위해 재활의학과, 소아신경과, 소아정신과 전문의가 각각 환아를 protocol에 따라 진찰하고 필요한 검사를 실시하였으며, 환아를 처음 진찰한 약 3~4주 후에 모든 진찰 결과와 검사 결과를 토대로 위의 세 진료과 의사들이 토의를 거쳐 최종 진단하였다.

진단 protocol은 모든 환아에게 실시한 필수 항목과 진료한 의사의 판단에 따라 필요 시 선택적으로 추가 실시한 선택 항목으로 구성되어 있다. 필수 항목으로는 Capute와 Vojta에 의한 운동발달 단계, Denver II (Denver Developmental Screening Test), 이학적 검사, 성장발달표(체중, 신장, 두위 백분위수), 신경학적 검사, 관찰적 보행분석(Observational Gait analysis), 언어 발달 평가, 베일리 영아 발달 검사(Bayley Scales of Infant Development, BSID-II, 1993),⁶⁾ 한국 웨슬러 유아 지능 검사(Wechsler Preschool and Primary Scales of Intelligence, K-WPPSI),^{3,29)} 혹은 한국 웨슬러 아동 지능 검사(Korean Educational Developmental Institute-Wechsler Intelligence Scale of Children, KEDI-WISC) 등이 있고, 선택 항목으로는, 방사선검사(두개골, 흉부 방사선검사, 골연령 검사 등), 뇌 자기공명영상촬영, 뇌 단일광자방출단층촬영술, 뇌파 검사, 시각-청각 검사, 대사 이상 검사, 세포 유전학적 또는 분자 유전학적 검사, 근전도검사, 근신경 생검 등으로 구성되어 있다.

진단은 질병의 병태생리와 관계없이 환자의 상태에 기준한 현상학적 진단과, 이러한 현상학적인 문제가 왜 발생하였는지 병태생리에 따라 진단을 내린 원인적 진단으로 구분하였다. 원인적 진단은 Schaefer와 Bodensteiner²²⁾의 기준에 따라, '환아의 가족에게 질환의 예후, 재발률, 적절한 치료법에 관한 정확한 정보를 줄 수 있는 특정 질환'으로 정의하였다. 현상학적 진단은 정신지체, 뇌성마비, 발달지연, 자폐증, 발달성 언어장애 등이 있고, 원인적 진단은 염색체 이상, 중추근, 대뇌피질 발달 이상, 뇌손상, 근병증, 신경병증, 대사성 질환 등이 있다. 이 중 발달지연은 경직이나 불수의 운동 같은 운동 형태의 이상은 없으나, 운동 능력의 지체와 함께 언어와 정서, 사회성 영역 등 다른 영역의 발달이 지체된 경우이며 지능검사로 정신지체로 진단 내리기에

는 아직 이른 4세 이전의 환아들을 말한다. 또한 발달성 언어장애는, 언어 발달 평가 결과 유의한 언어 발달 지연(chronologic age에 따른 평균치에 비해 2 표준 편차 이상 지연된 경우 혹은 1년 이상 지연된 경우)이 있으며, 다른 발달 영역에서는 정상인 경우로 정의하였다. 염색체 이상이란 세포 유전학적 혹은 분자 유전학적 검사를 실시하여 진단이 가능한 질환을 말하며, 증후군은 그러한 염색체나 유전자 검사를 통하여 진단할 수 없어 임상 소견만으로 진단하는 질환으로 구분하였다.¹⁵⁾

운동 발달 상태의 평가는 Capute와 Vojta의 발달 단계를 기준으로 운동 지수(Motor Quotient)를 이용하여 정량적인 평가를 하였다.^{2,8)} 또한 대근육 운동 발달은 Denver II의 gross motor 영역, 소근육 운동 발달은 fine motor-adaptive 영역에서 2 표준편차 이상 지연되는 경우를 각 운동 영역의 발달 지연이 있다고 보았다. 6세 이상의 환아에서는 재활의학과 전문의의 임상 관찰을 통하여 대근육, 소근육 운동의 양적인 지연과 질적인 문제가 있는지 판단하였다. 신경학적 검사에는 근 긴장도와 연령에 따른 여러 가지 원시 반사의 유무, 정위 반응과 평형반응의 출현, 그리고 운동 형태의 관찰 등이 포함되었다.

발달의 여러 영역 중 주로 어느 영역의 발달이 지연되었는가에 따라 운동발달지연(predominant motor delay), 언어발달지연(predominant language delay), 자폐성 장애(autistic spectrum disorder)로 구분하였으며, 2가지 영역 이상의 발달 지연이 있을 경우 전반적 발달지연(global developmental delay)으로 분류하였다. 운동발달지연은, 다른 발달 영역에 비해 대근육/소근육 운동기능의 지연을 주로 나타내는 경우를 말하며, 언어발달지연은 다른 발달 영역에 비해 언어 영역의 발달 지연이 두드러지는 경우이고, 자폐성 장애는 사회성, 의사소통 능력(언어적과 비언어적), 행동에 문제가 관찰된 경우이며, 전반적 발달지연은 전체 발달영역, 즉 대근육/소근육 운동기능, 인지, 언어, 인성-사회성 중 두 가지 영역 이상에서 발달지연이 있는 경우로 정의하였다.¹⁹⁾ 인지

영역의 문제가 있는 환아는 거의 모든 영역에 지연이 있으므로 전반적 발달 지연으로 포함되었다.

결 과

1) 진단

(1) 현상학적 진단: 157명의 환아를 현상학적 진단으로 나눈 결과 정신지체가 42명, 자폐증 9명, 정신지체와 자폐증이 같이 있는 경우가 25명, 발달성 언어장애가 35명, 발달지연이 24명, 뇌성마비가 11명, 기타 11명으로 나타났다. 기타에는 과잉행동증, 학습장애, 발음장애(articulation disorder), 불안장애 등이 있었다(Table 1).

(2) 원인적 진단: 총 157명의 환아 중 44명(28.02%)에서 원인적 진단이 가능했으며, 증후군 9명, 뇌실주위 백질연화증을 포함한 저산소성 허혈성 뇌병증 9명, 염색체 이상 6명, 대뇌피질 발달 이상(malformation of cortical development) 6명, 근병증 3명, 신경병증 2명, 뇌경색 2명, 대사성 질환 1명, 기타 6명이었다(Table 2).

염색체 이상에는 클라인펠터 증후군(Klinefelter syndrome, 47 XXY) 1명, 46XY,der(10)t(10;15) (q22.6;q22.3) 1명, 레트 증후군(Rett syndrome) 2명, 앤젤만 증후군(Angelman syndrome) 1명, 유약 엑스 증후군(Fragile X syndrome) 1명이었고, 증후군으로는 Crouzon's syndrome, Saethre-Chotzen syndrome, Robin sequence, Opitz sequence, Backwith-Wiederman syndrome, Robinow syndrome, Parry-Romberg syndrome, Smith-Lemli-Opitz syndrome, Soto's syndrome이 있었다. 대뇌피질 발달 이상에는 bilateral perisylvian syndrome 1명, cortical dysplasia 3명, cortical dysplasia with white matter heterotopia 1명, lissencephaly 1명이 있었다. 기타에는 diastematomyelia, 혈관 확장성 실조증(ataxia-telangiectasia), 뇌염의 후유증, 청력 장애, 백질이영양증(leukodystrophy, R/O Krabbe disease), 아동

Table 1. Phenomenologic Diagnosis

Diagnosis	No ¹⁾ . of patients (n=157)
Mental retardation	42
Autism	9
Mental retardation & autism	25
DLD ²⁾	29
DLD ²⁾ & cognitive delay	6
Cerebral palsy	11
Developmental delay	24
Others	11

1. No: Number, 2. DLD: Developmental language disorder

Table 2. Etiologic Diagnosis

Diagnosis	Number of patients (n=44)
Syndromes	9
PVL ¹⁾ & HIE ²⁾	9
Chromosome anomaly	6
MCD ³⁾	6
Myopathy	3
Neuropathy	2
Cerebral infarction	2
Metabolic disease	1
Others	6

1. PVL: Periventricular leukomalacia, 2. HIE: Hypoxic ischemic encephalopathy, 3. MCD: Malformation of cortical development

학대가 있었다.

2) 발달 지연 영역에 따른 분류

전체 157명의 환자 중 전반적 발달지연은 61명, 운동발달 지연은 22명, 언어발달지연은 57명, 자폐성 장애 17명이었다.

3) 주소별 환자의 진단 분류

환아의 보호자가 병원을 찾을 때의 주소와 실제로 환아의 발달 상태는 맞지 않는 경우가 있을 것으로 생각되어, 주소별로 최종 진단이 어떻게 다른지 살펴보았다.

(1) 운동 발달 지연을 주소로 내원한 환자의 진단: 운동 발달 지연을 주소로 내원한 12명의 환아들의 진단은 발달 지연 6명, 뇌성마비 3명, 근병증 1명 정신지체 1명, 과잉행동증 1명이었다(Table 3).

(2) 언어 발달 지연을 주소로 내원한 환자의 진단: 언어 발달 지연을 주소로 내원한 51명의 환아들의 진단은 발달성 언어장애가 22명으로 가장 많았으나, 정신지체 13명, 자폐성 정신지체 10명, 자폐증 4명, 학습 장애가 2명으로 나타나 단순 언어 발달 지연 이외에 다른 발달 영역의 문제가 동반되는 경우가 많았다(Table 4).

(3) 발음 문제로 내원한 환자의 진단: 발음 문제로 내원한 6명의 환아들의 진단은 발달성 언어장애 3명, 조음 장애 2명, 정신지체 1명으로, 보호자의 주소와 달리 언어 발달 지

Table 3. Diagnosis in Children with Delayed Motor Development (n=12)

Diagnosis	Number of patients (%)
Developmental delay	6 (50)
Cerebral palsy	3 (25)
Myopathy	1 (8)
Mental retardation	1 (8)
ADHD ¹⁾	1 (8)

1. ADHD: Attention deficit hyperactivity disorder

Table 4. Diagnosis in Children with Delayed Speech (n=51)

Diagnosis	Number of patients (%)
DLD ¹⁾	22 (42)
Mental retardation	13 (26)
Autistic mental retardation	10 (20)
Autism	4 (8)
Learning disorder	2 (4)

1. DLD: Developmental language disorder

연과 정신 지체가 함께 있는 경우가 더 많았다(Table 5).

4) 언어 발달 지연을 주소로 내원한 환아들의 대근육, 소근육 운동 진찰 소견

언어 발달 지연을 주소로 내원한 51명의 환아들의 대근육, 소근육 운동 기능을 진찰한 결과, 전체 51명 중 15명 (29%)의 환아가 대근육 운동기능에서, 22명(43%)의 환아가 소근육 운동 기능에서 이상소견을 보였다(Table 6).

5) 질환별 과거력상 운동 발달의 지연 유무

질환별로 과거력상 운동 발달의 지연 유무를 살펴본 결과, 발달지연 환자 24명 중 24명(100%), 뇌성마비 환자 11명

Table 5. Diagnosis in Children with Articulation Disorder (n=6)

Diagnosis	Number of patients (%)
DLD ¹⁾	3 (50)
Articulation disorder	2 (33)
Mental retardation	1 (17)

1. DLD: Developmental language disorder

Table 6. Gross Motor/Fine Motor Findings in Children with Delayed Speech (n=51)

	Normal	Abnormal
GM ¹⁾	36	15
FM ²⁾	29	22

Values are number of cases.

1. GM: Gross motor, 2. FM: Fine motor

Table 7. Past History of Delayed Motor Development in Children with Developmental Disabilities

Diagnosis	Motor development in past history		Total
	Delayed	Normal	
Developmental delay	24	0	24
Cerebral palsy	10	1	11
Mental retardation	34	8	42
Autism	6	3	9
DLD ¹⁾	8	21	29

Values are number of cases.

1. DLD: Developmental language disorder

Table 8. Diagnosis of Children with PVL¹⁾ in Brain MRI (n=11)

Diagnosis	Number of patients
CP ²⁾ , spastic diplegia	3
CP ²⁾ , athetoid	1
CP ²⁾ , ataxic	1
Floppy infant syndrome	3
MR ³⁾ + autism	1
MR ³⁾ + ADHD ⁴⁾ + epilepsy	1
Carnitine deficiency	1

1. PVL: Periventricular leukomalacia, 2. CP: Cerebral palsy, 3. MR: Mental retardation, 4. ADHD: Attention deficit hyperactivity disorder

Table 9. Diagnosis of Children with Ataxia (n=7)

Diagnosis	Number of patients
CP ¹⁾ , ataxic type	2
Ataxia-telangiectasia	1
Parry-Romberg syndrome	1
Hereditary neuropathy	1
Mental retardation (etiology unknown)	2

1. CP: Cerebral palsy

중 10명(91%), 정신지체 환자 42명 중 34명(80%), 자폐증 환자 9명 중 6명(65%), 발달성 언어장애 환자 29명 중 8명(22.8%)에서 과거력상 운동 발달 지연이 있었다(Table 7).

6) 뇌 자기공명영상 촬영상 뇌실주변 백질연화증이 있는 환자의 진단

뇌실주변 백질연화증은 뇌성마비의 가장 유의한 위험인자이나, 뇌실주변 백질연화증은 뇌성마비 이외의 발달 장애와도 연관성이 높으므로 본 연구에서는 어떻게 나타나는지 살펴보았다. 뇌 자기공명영상 촬영상 뇌실주변 백질연화증이 있는 환자 11명 중 뇌성마비로 진단된 환자는 5명, 그 외의 다른 진단을 받은 환자는 6명이었다. 뇌성마비 이외의 진단은 뇌성 긴장 저하증(cerebral hypotonia)으로 생각되는 긴장저하형아증후군(floppy infant syndrome) 3명, 카르니틴 결핍(carnitine deficiency) 1명, 정신지체와 자폐증 1명, 정신지체와 과잉행동증(ADHD), 간질이 동반된 환자 1명이었다. 뇌성마비로 진단된 환자는 경직성 양지마비가 3명, 운동실조형 1명, 불수의 운동형 1명이었으며, 이들은 다른 질환군에 비해 과거력이나 검사상 의미있는 소견이 많았다(Table 8).

Table 10. Diagnosis of Children with Hypotonia (n=25)

Diagnosis	No. ⁵⁾ of patients
PVL ¹⁾ , HIE ²⁾	5
Myopathy	3
Carnitine deficiency	1
Leukodystrophy	1
Tuberous sclerosis	1
Robinow syndrome	1
MR ³⁾ , DD ⁴⁾ (etiology unknown)	13

1. PVL: Periventricular leukomalacia, 2. HIE: Hypoxic ischemic encephalopathy, 3. MR: Mental retardation, 4. DD: Developmental delay, 5. No: Number

7) 신경학적 검사상 운동실조가 있었던 환자의 진단

신경학적 검사상 운동실조가 있었던 7명의 환자들의 진단은 뇌성마비 2명, 혈관확장성 운동실조증 1명, Parry-Romberg syndrome 1명, 유전성 신경병증 1명, 정신지체 2명이었다(Table 9).

8) 신경학적 검사상 저긴장증이 있었던 환자의 진단

신경학적 검사상 저긴장증이 있었던 25명의 환자들의 진단은 뇌실주변 백질연화증을 포함하는 저산소성 허혈성 뇌병증 5명, 근병증 3명, 카르니틴 결핍, 백질이영양증(leukodystrophy), 결절성 경화증(Tuberous sclerosis), Robinow syndrome이 각각 1명이었고, 정신지체와 발달지연이 13명이었다(Table 10).

고 찰

최근들어 출산율이 감소하는 추세이나, 조산이나 저체중 출산과 같은 고위험 영아 출산율과 이에 관련된 뇌성마비나 발달장애의 발생률은 줄어들지 않고 있다. 발달장애 환자에 대한 관심이 점점 높아지고 있는 시점에서, 이들에 대한 보다 적극적이고 다각적인 치료가 시도되고 있으며 특히 신경학적 증상이 미미한 초기에 정확한 진단을 하고 치료를 시작함으로써 이들의 보다 정상적인 발달과 정상에 가까운 기능의 획득, 그리고 독립적 일상생활의 가능성에 대한 기대가 커지고 있다. 그러나 발달에 문제가 있을 때, 초기에 정확한 진단을 하기 위한 적절한 평가체계가 확립되어 있지 않고,^{16,22)} 환자의 연령과 보호자의 상식에 따라 제일 처음 방문하는 진료과가 결정되며, 진단 과정과 그에 따른 치료 과정이 많이 달라질 수 있는 것이 현실이다.

1954년 Gessel은 발달 영역을 적응행동, 대근육 운동, 소근육 운동, 언어행동, 인성-사회성 행동 등으로 분류하여 설

명하였다. 실제 발달 과정에 지연이나 문제가 있는 경우, 위의 다섯가지 발달 영역 중 어느 한 영역에만 문제가 있는 경우는 많지 않다. 실제로 발달장애를 일으키는 질환 중에서 운동 영역의 발달에 가장 심한 장애를 보이는 군은 뇌성마비이고, 인지 영역의 발달에 가장 심한 장애를 보이는 군은 정신 지체이며, 사회성과 정서 영역의 발달에 가장 심한 장애를 보이는 군은 자폐증이라고 할 수 있다. 그러나 이 말은 각 발달 영역의 장애의 극단을 위와 같이 진단할 수 있다는 것이지, 뇌성마비는 운동 영역의 발달 장애만을 보이고, 정신 지체는 인지 영역의 발달 장애만을 보인다는 것은 아니다. 뇌성마비 아동의 경우에도 인지와 사회성의 장애를 나타낼 수 있으며, 자폐증 아동의 경우에도 운동 장애가 나타날 수 있다는 것이다. 실제로, Dawson 등¹³⁾은 자폐증 환아를 출생 시부터 2세까지 2년간 관찰한 연구에서 사회성과 정서 영역의 발달 장애 문제뿐 아니라, 근긴장도의 변이, 즉 저긴장도와 고긴장도가 교대로 나타나는 현상과 통합, 단계화된 운동기능의 부족, 구강 운동기능 협응 부족 등의 운동기능 장애를 보고한 바 있다.

즉, 뇌성마비, 자폐증, 정신 지체, 학습장애, 주의력 결핍 등과 같이 뇌가 발달 과정에 있는 동안 질환이 발생한 경우 발달 장애라고 하는 하나의 스펙트럼 안에 이들을 모두 포함시킬 수 있으며, 임상 의사로서 이러한 발달 장애 아동을 진료할 때 환자의 주된 임상 양상 또는 보호자가 호소하는 주소뿐만 아니라 다른 영역의 발달에도 관심을 가져서 통합적인 평가를 통하여 체계적인 치료 계획을 세우는 것이 매우 중요하다. 특히 재활의학과 의사의 경우, 운동발달 영역의 이상에 대해서만 체크하는 수가 많으나, 한 가지 영역만 주시하지 않고, 나머지 다른 영역의 발달에도 관심을 갖고 바라보아야 비로소 그 환아에 대한 통합적인 평가가 가능하다. 발달의 여러 영역 중 주로 어느 영역의 발달이 지연되었는가에 따라 운동발달지연, 언어발달지연, 2가지 영역 이상의 발달지연이 있을 경우 전반적 발달지연으로 분류하는데,¹⁹⁾ 전체발달지연의 경우가 한 가지 영역에만 문제가 있는 경우보다 심각한 경우가 많으므로, 발달 평가 시 발달의 모든 영역을 모두 함께 평가하는 것이 매우 중요하다.

1977년 Volpe²⁸⁾는 인간의 뇌발달의 단계를 설명하였다. 신생아는 태어날 때 약 1천억개의 신경세포와 이들 신경세포의 결합으로 형성되는 50조개 이상의 시냅스를 갖고 있는데, 이 때, 두뇌의 기본적인 신경회로는 부모로부터 물려받은 유전자에 의해 이미 결정되어 있다고 하였다. 그러나 두뇌가 제대로 작동하기 위해서는 그 정도로는 부족하기 때문에 출생 초기 몇 달 동안 시냅스 수는 20배로 늘어나 1천조개 이상이 되는데, 인간이 보유한 유전자 수로는 이처럼 많은 시냅스를 만들 수 없으며, 여기서 시냅스 생성에 기여하는 것이 경험이라고 하였다. 여기서 경험이란, 신생아가 신체 밖 외부세계로부터 수신하는 모든 신호를 말하며, 이 환경, 즉 경험이 신경세포의 수상돌기(dendrite) 길이

와 가지돌기(spine)의 밀도를 증가시키고, 구축된 뇌세포간의 연결망을 강화시켜 영구적 회로를 형성한다고 하였다. 또한, 인간의 기억력은 사용하지 않으면 점차 약화되는 것처럼, 사용되지 않는 시냅스는 ‘가지치기(pruning)’라는 과정을 통해 소멸되며, 반대로 연약한 결합 상태는 자극에 의해 강화된다고 하였다. 그러므로 일차적인 뇌병변이 있는 환자의 경우, 연령에 맞는 적절한 경험이 부족하게 되어 뇌성숙, 발달 단계 동안에 시냅스가 강화되기보다 가지치기가 많아지고, 이로 인한 이차적인 뇌손상이 발생한다고 볼 수도 있다.

1998년 Chugani¹⁰⁾는 양자방출 단층촬영을 이용하여 포도당 대사의 활성도를 측정함으로써 뇌의 기능적 활성도를 알아보는 연구를 하였는데, 뇌 발달 시기에 따라 가장 대사가 활발한 부위가 변화하며, 따라서 뇌 발달에는 어떤 특정한 지식 및 술기의 획득을 위한 최대 학습 능력을 가지는 결정적 시기가 존재한다고 주장하였다. 또한 포도당의 절대 대사율(absolute glucose metabolic rate)을 측정함으로써, 출생 시에는 뇌의 전체 대사율이 성인에 비해 30% 정도 낮은 상태이나, 이는 약 4세경까지 계속 증가하여, 4세경에는 성인의 약 2배에 해당하게 되며, 이러한 추세가 약 10세경까지 지속되다가 10세 이후로 다시 감소하게 되어 16~18세경에는 성인과 같은 수준에 도달하게 됨을 밝혔고, 따라서 조기 치료 혹은 치료의 적절한 시기가 중요하다고 하였다. 이러한 연구는 뇌 발달 과정, 특히 시냅스 발달 과정에 대한 이론을 뒷받침해줄 수 있으며, 적절한 시기에 치료를 통한 적절한 자극을 주는 것이 정상에 가까운 발달로 가기 위한 핵심이 되는 것이다.

이처럼 발달장애 환자의 조기 진단과 치료가 매우 중요하나, 지금까지 발달장애 환자의 조기진단에 관한 연구는 매우 부족한 상태이며, 발달장애 환자 중 주로 뇌성마비, 정신지체, 전반적 발달지연 환아에 국한된 연구였다.^{2,4,9,19)} 따라서, 본 연구는 발달 지연아들이 갖게 되는 세 진료과가 함께 운영하는 발달 지연 클리닉을 방문한 환아들을 대상으로 한 포괄적이고 전향적인 연구라는 데에 의의가 있다고 하겠다.

발달장애를 초래하는 원인을 정확히 밝히는 것은 치료뿐 아니라 예후, 재활률, 예방적 조치에 대한 정확한 정보를 얻을 수 있으므로 중요하며,^{12,19,31)} 불필요한 추가 검사를 시행하지 않도록 해주며, 환자의 가족이 환자의 문제와 그 원인에 대해 정확히 파악하도록 돕는 데 기여할 수 있다.²¹⁾ 또한, 본 연구에서 전체 내원 환자 171명 중 진단을 위해 필요한 검사들을 시행하지 못한 경우는 10명(5.8%)에 불과해, 환자의 가족들이 환자의 발달장애의 원인을 찾고자 하는 욕구를 알 수 있다.

최근에 Shevell 등²³⁻²⁵⁾은 발달장애 환자의 원인적 진단에 대한 연구에서, 전체 224명의 환자 중 27.2%인 61명의 환자에서 원인적 진단이 가능했다고 보고하였다. 본 연구에서,

발달장애로 내원한 환아들의 원인적 진단은 전체 157명의 환아 중 28.0%인 44명에서 가능했으며, 이는 Shevell 등²³⁻²⁵⁾의 연구결과와도 부합하는 결과라고 할 수 있다.

Shevell 등²³⁻²⁵⁾은 원인적 진단 결과에서 대뇌피질 발달이상(cerebral dysgenesis) 12명, 저산소성 허혈성 뇌병증 14명, 독극물 중독(toxin exposure) 10명, 염색체 이상 6명으로, 위의 4가지가 전체 원인적 진단이 가능했던 61명의 환아 중 68.6%인 42명이라고 보고하였는데, 본 연구의 원인적 진단 결과에서도 위의 4가지 중 독극물 중독을 제외한 3가지가 원인적 진단이 가능했던 44명의 환아들 중 21명(50.0%)으로 가장 많은 비율을 차지하는 것으로 나타났다. 이는 본 연구가 단일 클리닉에 내원한 발달 지연 환아를 대상으로 하였고, 대상자 수도 Shevell 등²³⁻²⁵⁾의 연구보다 적었지만 그 결과가 유사한 것으로 보아, 본 연구 결과가 향후 국내의 전체 발달 장애 환아의 원인적 진단을 위한 연구에 기초 자료로 쓰일 수 있다고 할 수 있다. 본 연구 결과에는 독극물 중독이 한 명도 없었는데, 이는 사회 문화적 배경의 차이로 생각되나 향후 소아의 독극물 중독에 대한 임상적 관심을 증가시켜야 될 것으로 생각한다.

또한, 언어 발달에 문제가 있다는 주소만으로 내원한 환아의 진단을 보면 전체 51명의 환아 중 발달성 언어장애가 42%로 가장 많았지만, 정신지체와 자폐성 정신지체가 각각 26%, 20%나 차지하여, 말이 늦다는 주소가 있을 때 임상에서의 입장에서 반드시 인지 기능과 사회성 발달에 대한 평가를 시행하는 것이 정확한 진단을 위한 길임을 알 수 있었다. 그리고 이들에 대한 대근육, 소근육 운동기능의 진찰 소견을 보면, 대근육 발달에서는 29%에 해당하는 15명이, 소근육 발달에서는 43%에 해당하는 22명의 환아가 이상 소견을 보여, 언어 발달 지연을 주소로 내원하는 환아를 진찰할 때, 언어 영역뿐 아니라 다른 발달 영역도 함께 평가하는 것이 중요함을 알 수 있었다.

질환별 과거력상 운동 발달의 지연 유무를 조사한 결과에 따르면, 발달지연이나 뇌성마비 환자뿐만 아니라, 정신지체, 자폐증, 말-언어 발달지연 환자에서도 각각 80%, 65%, 28%에서 과거력상 운동발달지연이 있었다. 따라서, 운동 발달 지연을 보이는 환아들을 재활의학과에서 주기적으로 추적관찰할 때 운동 기능뿐만 아니라 모든 발달 영역이 연령에 맞게 발달해나가는지를 살펴봄으로써 이들의 조기 진단율을 높일 수 있을 것으로 생각한다.

재활의학과 의사의 입장에서 발달 지연과 함께 비정상적인 운동 패턴을 나타내는 환아의 경우 뇌성마비로 쉽게 진단을 붙일 때가 많다. 그러나 뇌성마비는 exclusion에 의한 진단인 것을 감안하면, 특히 신경학적 검사에서 경직이 아닌 운동실조증이 있거나 근 긴장도의 저하가 나타날 때 보다 정확한 진단에 근접하려는 노력이 필요하다.

본 연구에서는 운동실조가 있었던 경우 뇌성마비 이외에 혈관확장성 운동실조증, Parry-Romberg syndrome, 유전성

신경병증 등이 있었고, 나머지 2명은 정확한 원인을 알 수 없고 정신지체가 뚜렷한 경우였다.

또한 저긴장증이 있었던 경우 뇌 자기공명 영상 촬영에서 뇌병변이 확인되어 중추성 저긴장증으로 나타난 환아가 7명(28%), 근육 질환 3명(12%), 대사성 질환 1명(4%), Robinow syndrome이 1명(4%)으로 원인 진단이 가능하였고, 정신지체와 발달지연에 의한 경우는 13명(52%)이었다.

향후 보다 많은 대상을 포함한 연구를 통하여 발달 지연과 함께 나타나는 신경학적 진찰의 이상 소견에 따라 정확한 진단을 내리기 위한 진단 프로세스를 개발하여야 할 것으로 생각한다.

결 론

2001년 4월부터 2002년 4월까지 발달 장애를 주소로 본원 발달 지연 클리닉에 내원한 171명의 환아를 대상으로 다음과 같은 결과를 얻었다.

1) 발달 지연을 주소로 내원한 환아의 진단으로 정신지체가 가장 많았고, 말-언어 발달 지연, 자폐증, 발달지연, 뇌성마비 순으로 나타났다.

2) 전체 157명의 발달장애 환아 중 44명에서 원인적 진단이 가능했으며, 원인적 진단으로는 대뇌피질 발달이상, 저산소성 허혈성 뇌병증, 염색체 이상 등이 있었다.

3) 언어 발달의 문제를 주소로 내원한 환아의 최종진단에 말-언어 발달지연(developmental language disorder)이 가장 많았지만, 정신지체, 자폐성 정신지체가 각각 26%, 20%로, 부모의 환아에 대한 병식과 실제 평가 결과와는 차이가 있었다.

이상의 결과로, 발달 지연 환아의 임상 진료시 한가지 발달 영역에 국한되지 않은 포괄적, 통합적 평가를 통한 정확한 조기 진단과 이에 따른 적절한 치료 계획을 제공하는 것이 무엇보다 중요하다고 하겠고, 이를 위하여 타 과 특히 소아신경과, 소아정신과와의 공조 체계를 갖추는 것이 필요하다고 하겠다. 향후 의심되는 진단군 별로, 또는 부모의 주소나 신경학적 진찰 소견에 따른 적절한 진단 체계를 확립하는 것이 필요할 것으로 생각된다.

참 고 문 헌

- 1) 박경희, 안용필: 뇌성마비에 대한 Vojta씨 조기진단 및 치료법. 대한재활의학회지 1982; 6: 31-46
- 2) 박창일, 신정순, 박은숙, 이범석, 남궁관, 박국인: 뇌성마비 조기진단을 위한 자세반응검사 및 신경학적 검사의 진단적 가치. 대한재활의학회지 1991; 15: 160-170
- 3) 박혜원, 박금주, 박광배: 한국웍슬러 유아지능검사 지침서, 서울: 특수교육사, 1996
- 4) Akesson HO: The biological origin of mild mental retardation. A critical review. Acta Psychiatr Scand 1986; 74: 3-7

- 5) Badell-Ribera A: Cerebral palsy: postural-locomotor prognosis in spastic diplegia. *Arch Phys Med Rehabil* 1985; 66: 614-619
- 6) Bayley N: Bayley scales of infant development, 2nd ed, New York: Psychological Corporation, 1993
- 7) Bobath B: The very early treatment of cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 1967; 9: 373-390
- 8) Capute AJ, Shapiro BK: The motor quotient. A method for the early detection of motor delay. *Am J Dis Child* 1985; 139: 940-942
- 9) Carson NA, Neill DW: Metabolic abnormalities detected in a survey of mentally backward individuals in Northern Ireland. *Arch Dis Child* 1962; 37: 505-513
- 10) Chugani HT: A critical period of brain development: studies of cerebral glucose utilization with PET. *Prev Med* 1998; 27: 184-188
- 11) Curry CJ, Sandhu A, Fritos L, Wells R: Diagnostic yield of genetic evaluations in developmental delay/mental retardation. *Clin Res* 1996; 44: 130A
- 12) Curry CJ, Stevenson RE, Aughton D, Byrne J, Carey JC, Cassidy S, Cunniff C, Graham JM Jr, Jones MC, Kaback MM, Moeschler J, Schaefer GB, Schwartz S, Tarleton J, Opitz J: Evaluation of mental retardation: recommendations of a consensus conference. *Am J Med Genet* 1997; 72: 468-477
- 13) Dawson G, Osterling J, Meltzoff AN, Kuhl P: Case study of the development of an infant with autism from birth to two years of age. *J Appl Dev Psychol* 2000; 21: 299-313
- 14) Harris SR: Early neuromotor predictors of cerebral palsy in low-birth weight infants. *Dev Med Child Neurol* 1987; 29: 508-519
- 15) Jones KL: Smith's recognizable patterns of human malformation, 5th ed, Philadelphia: Saunders, 1997
- 16) Levy SE, Hyman SL: Pediatric assessment of the child with developmental delay. *Pediatr Clin North Am* 1993; 40: 465-477
- 17) Lingam S, Read S, Holland IM, Wilson J, Brett EM, Hoare RD: Value of computerized tomography in children with non-specific mental subnormality. *Arch Dis Child* 1982; 57: 381-383
- 18) McLaren J, Bryson SE: Review of recent epidemiological studies of mental retardation: prevalence, associated disorders, and etiology. *Am J Ment Retard* 1987; 92: 243-254
- 19) Majnemer A, Shevell MI: Diagnostic yield of the neurologic assessment of the developmentally delayed child. *J Pediatr* 1995; 127: 193-199
- 20) Moeschler JB, Bennett FC, Cromwell LD: Use of the CT scan in the medical evaluation of the mentally retarded child. *J Pediatr* 1981; 98: 63-65
- 21) Rosenbaum PL: Prevention of psychosocial problems in children with chronic illness. *CMAJ* 1988; 139: 293-295
- 22) Schaefer GB, Bodensteiner JB: Evaluation of the child with idiopathic mental retardation. *Pediatr Clin North Am* 1992; 39: 929-943
- 23) Shevell MI, Majnemer A, Rosenbaum P, Abrahamowicz M: Etiologic yield of subspecialists' evaluation of young children with global developmental delay. *J Pediatr* 2000a; 136: 593-598
- 24) Shevell MI, Majnemer A, Rosenbaum P, Abrahamowicz M: Etiologic yield of single domain developmental delay: a prospective study. *J Pediatr* 2000b; 137: 633-637
- 25) Shevell MI, Majnemer A, Rosenbaum P, Abrahamowicz M: Etiologic determination of childhood developmental delay. *Brain Dev* 2001; 23: 228-235
- 26) Simeonson RJ, Sharp MC: Developmental delays. In: Hoekelman RA, Friedman SB, Nelson NM, editors. *Primary pediatric care*, St. Louis: Mosby-Year Book, 1992, pp867-870
- 27) Vojta V: Zur pronose der spat behandelten cerebralsparetischen kinder: fur die freie forbewegung bei behandlung mit mustern der reflex fobewegung. *der Kinderarzt* 1987; 18: 1161-1172
- 28) Volpe JJ: Normal and abnormal human brain development. *Clin Perinatol* 1977; 4: 3-30
- 29) Wechsler D: Manual for the Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence, New York: The Psychological Corporation, 1967
- 30) Wellesley D, Hockey A, Stanley F: The aetiology of intellectual disability in Western Australia: a community based study. *Dev Med Child Neurol* 1991; 33: 963-973
- 31) Yeargin-Allsopp M, Murphy CC, Cordero JF, Decoufle P, Hollowell JG: Reported biomedical causes and associated medical conditions for mental retardation among 10 year old children, metropolitan Atlanta, 1985 to 1987. *Dev Med Child Neurol* 1997; 39: 142-149